

GENETIKA

GENETIKA POPULACÍ

Struktura a typy

GENETIKA POPULACÍ

- **Populace** – soubor jedinců jednoho druhu, kteří obývají v určitém čase určitou oblast, navzájem se mohou křížit a tvoří plodné potomky. Tito jedinci pocházejí od společných předků.
- **Genofond** – soubor všech genů (alel) populace, které si mohou jedinci mezi sebou vyměňovat, zjišťuje se statistickými a matematickými metodami
- Cílem genetiky populací – poznání genetické struktury populace a příčiny jejich změn nebo její stálosti během generací



Uved'te příklady :

- 5 rostlinných populací
- 5 živočišných populací

Uved'te 5 příkladů překážek, které mohou tyto populace rozdělit a způsobit tak rozdělení na populace malé

V genofondu zkoumáme:

- frekvenci výskytu jednotlivých alel = **četnost alel %**
(procentuální vyjádření počtu určitých alel mezi všemi alelami genofondu)
- frekvenci výskytu jednotlivých genotypů = **genetická struktura populace**

Druhy populací

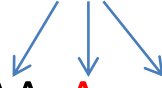
a) podle velikosti:

- velké populace = složené ze stovek až tisíců jedinců
- malé populace = složené pouze z desítek jedinců

a) podle způsobu rozmnožování:

- autogamické populace = samosprašné R, hermafroditní Ž
(autogamie = samoplození)
- alogamické populace = cizosprašné R, gonochorističtí Ž
 - panmiktická populace = náhodné, ničím neomezené párování všech jedinců (neexistuje)
 - imbrední populace = vzniká příbuzenským křížením
 - nenáhodné párování lidí = výběr podle inteligence, výšky, náboženství, sociálního postavení

Vývoj genofondu v autogamní populaci:

Rodiče:	AA 100%		Aa 100%		aa 100%						
gamety:	A/A		A/a		a/a						
F ₁ generace:	AA	AA	Aa		aa	aa					
			1:2:1								
	100%	25%	50%		25%	100%					
Gamety:	A/A	A/A	A/a		a/a	a/a					
F ₂ generace:	AA	AA	AA	Aa	aa	aa					
			25%								
Gamety:	A/A	A/A	A/A	A/a	a/a	a/a	a/a				
											
F ₃ generace:	AA	AA	AA	AA	Aa	aa	aa	aa	aa		
			12,5%								
Gamety:	A/A	A/A	A/A	A/A	A/a	a/a	a/a	a/a	a/a		
											
F ₄ generace:	AA	AA	AA	AA	AA	Aa	aa	aa	aa	aa	aa
			6,25%								

Vývoj genofondu v **autogamní** populaci

(splývání gamet téhož jedince – jedinci populace se navzájem nekříží)

- v populaci stoupá počet homozygotů a klesá počet heterozygotů
- genotypová segregace pouze u potomků heterozygota
v poměru: 1:2:1 (25% : 50% : 25%)
- po 10 generacích heterozygoti z populace téměř vymizí
- populace je pak složena téměř pouze z homozygotů (AA/aa) = čistá linie

Vývoj genofondu v **alogamické** populaci

Britský matematik Godfrey Harold **Hardy** a německý lékař **Wilhelm Weinberg** v roce 1908 odvodili **zákonitosti genetické rovnováhy** v panmiktické generaci

„Frekvence genů a genotypů se v panmiktické generaci nemění“

Nutné dodržení těchto podmínek:

- 1) velká populace = stovky až tisíce jedinců v populaci
- 2) panmiktická populace = zcela náhodné párování
- 3) nesmí působit žádná selekce (jedinci musí mít např. stejnou plodnost)
- 4) nesmí vznikat mutace
- 5) nesmí docházet k migraci (ztrátě nebo získání nových alel)

S takovou populací se v přírodě prakticky nesetkáme

Faktory narušení rovnováhy v populaci

1) autogamie a imbreeding (příbuzenské křížení)

– zvyšuje se riziko výskytu geneticky podmíněných chorob – autozomálně recesivních a multifaktoriálních. Např. alkaptonurie v horských obcích na Slovensku, poruchy reprodukce královských a šlechtických rodů. Zvláště nebezpečný tzv. incest mezi sourozenci (těžké vrozené vady, opoždění vývoje...)

2) mutace

– může zvýšit frekvenci některé alely, nebo vznikne nová alela kodominantní = krevní skupina B – chybí u indiánů Severní Ameriky, jejichž předci se na kontinent dostali dříve, než alela v Asii vznikla. Některé mutace jsou velmi vzácné a používají se k určení příbuznosti – v české populaci nalezeny typické keltské mutace a slovanské

3) selekce = výběr (přibývá výhodných genotypů a alel)

– z populace výběrem vyřazen gen způsobující nedostatečnou adaptaci na změny podmínek, omezující plodnost nebo životaschopnost = **negativní selekce/ pozitivní**
rychlost změn závisí na tom, zda alela kódující výhodný či nevýhodný znak je dominantní nebo recesivní

výhodný znak – dominantní – šíří se rychleji

nevýhodný znak – dominantní – mizí rychleji, recesivní pomalu

– geneticky podmíněné choroby nemohou být selekcí odstraněny z důvodu vzniku nových mutací – postižené dítě se narodí i zcela zdravým rodičům

- 4) genetický drift = náhodný posun genetické rovnováhy
 - uplatňuje se pouze v malých populacích – zde se reprodukce účastní jen malý počet jedinců a některé alely nejsou předány do další generace – časem z populace vymizí.
- 5) migrace = přemísťování - stěhování

V současnosti člověka ohrožují mutace, které našim předkům pomáhaly přežít – změnil se selekční podmínky: trombofilie = zvýšená tvorba krevních sraženin – v minulosti s rychlejší srážlivostí nevykrváceli po zranění, dnes jsou ohroženi infarkty (evropská a severoamerická populace).

Genetická diverzita organismů je důležitým faktorem pro přežití. Zvláště u ohrožených druhů = malé populace, ohrožené genetickým driftem a tím ochuzením o některé alely. Zvyšuje se příbuzenské křížení. Proto je **nevhodná koncepce maloplošných chráněných území**. Nezbytná je tvorba **biocenter** a **biokoridorů** (trasy migrace), které by měly tvořit navzájem propojenou síť. Nejvhodnější biokoridory = údolí řek, lesní pásy – zabránění izolaci jednotlivých populací.

Malé populace:

Několik desítek až stovek jedinců:

- neplatí H. – W. zákon
- zvyšuje se frekvence výskytu obou homozygotů a snižuje u heterozygotů
- vzrůstá stupeň příbuznosti všech jedinců
- probíhá genetický drift = posun - náhodné změny v genotypech a fenotypech
- čím je populace menší, tím jsou změny větší (ve stejných podmínkách vznikají geneticky značně odlišné populace)
- vznikají ekotypy – 1 druh se geneticky adaptuje na různé podmínky prostředí, projeví se v jeho znacích
- další izolací vznikají plemena, odrůdy, poddruhy až nové druhy

GENETICKÁ ARCHEOLOGIE

p ... počet dominantní alely genu v genofondu populace

q ... počet recesivní alely

p² ...pravděpodobnost vzniku dominantního homozygota ... **P**

q² ... pravděpodobnost vzniku recesivního homozygota ... **Q**

2pq = (p x q)+(p x q) ... pravděpodobnost vzniku heterozygota ... **H**

$$P = p^2$$

$$Q = q^2$$

$$H = 2pq$$

$$p + q = 1 \dots\dots\dots p = 1-q \dots\dots\dots q = 1-p$$

$$P + H + Q = 1 \text{ (100\%)}$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1 \text{ (100\%)}$$

Aplikace HW zákona umožňuje vypočítat četnosti alel na základě četnosti fenotypů, od nich odvozených genotypů a naopak. Lze jej použít i pro lidské populace.

Příklad: V populaci zkoumáme výskyt znaku s úplnou recesivitou.
Bylo zjištěno 16% jedinců s recesivním znakem.

- a) Jaká je frekvence obou alel genu?
- b) Jaká je frekvence dominantních homozygotů?
- c) Jaká je frekvence heterozygotů?

Řešení:

Frekvence recesivních homozygotů: $16\% = 0,16 = q^2$ 16%

Frekvence recesivní **alely**: $q = \sqrt{0,16} = 0,4$ 40%

Frekvence dominantní **alely**: $p = 1 - q$

$p = 1 - 0,4 = 0,6$ 60%

Frekvence dominantních homozygotů: $p^2 = 0,6^2 = 0,36$ 36%

Frekvence vzniku heterozygotů: $2pq = 2 \times 0,6 \times 0,4 = 0,48$ 48%

Příklad: Dědičnost Rh faktoru krevní skupiny – výskyt aglutinogenu Rh⁺

Předpoklad monogenní dědičnost autozomálně dominantní.

V populaci je 84% obyvatel Rh⁺ (AA + Aa), 16% obyvatel Rh⁻ (aa)

a) Jaká je četnost dominantní alely?

b) Jaká je četnost jednotlivých genotypů v naší populaci?

Řešení:

Frekvence recesivních homozygotů (**aa**): $q^2 = 0,16$**16%**

Frekvence recesivní alely (**a**): $q = \sqrt{0,16} = 0,4$40%

Frekvence dominantní alely (**A**): $p = 1 - q = 1 - 0,4 = 0,6$60%

Frekvence dominantních homozygotů (**AA**) $p^2 = 0,6^2 = 0,36$**36%**

Frekvence heterozygotů: $2 \times p \times q = 2 \times 0,6 \times 0,4 = 0,48$48%

nebo: $16(aa) + 36(AA) + (Aa) = 100$

Aa = 100 – 52 = 48..... 48%

Příklad: Cystická fibróza – autozomálně recesivní přenos.

Frekvence výskytu v populaci: 1/2 500

a) Kolik je mezi námi heterozygotů (zdravých přenašečů)?

Řešení:

Frekvence recesivních homozygotů: $q^2 = 1/2500 \dots\dots\dots 0,0004 \dots\dots\dots 0,04\%$

Frekvence recesivních alel (a): $q = \sqrt{1/2500} = 1/50 \dots\dots\dots 0,02 \dots\dots\dots 2\%$

Frekvence dominantní alely (A): $p = 1 - q = 1 - 1/50 = 49/50 \dots\dots\dots 0,98 \dots\dots\dots 98\%$

Frekvence dominantních homozygotů (AA): $P = p^2 = 0,96 \dots\dots\dots 96\%$

Frekvence heterozygotů (Aa): $2 \times p \times q = 2 \times 1 \times 1/50 = 1/25 \dots\dots\dots 0,04 \dots\dots\dots 4\%$

Přenašečem cystické fibrózy je v ČR každý 25 člověk

Cystická fibróza: autozomálně recesivní onemocnění uložené na dlouhém raménku 7. chromózomu. Gen kóduje protein pro transport chloridů na buněčné membráně. Léčba odstraňuje důsledky onemocnění – nelze vyléčit. V potu je vysoká koncentrace Cl^- , časté záněty DS, pomalý postup tráveniny střevem, cirhóza jater, zánět slinivky. 98% mužů neplodných.

Polovina nemocných se dožije 32 let.

PŘÍKLAD:

Ze zakoupeného balíčku osiva hrachu setého nám vyrostlo 161 rostlin.

64 rostlin mělo květy červené, 72 růžové a 25 bílé.

Určete genetickou strukturu této populace.

Určíme procento jednotlivých genotypů:

A – označení **p** a – označení **q**

$$\underline{p + q = 1 \text{ (100\%)}}$$

AA – ozn. **P = p²**

Aa – ozn. **H = 2pq**

aa – ozn. **Q = q²**

$$\underline{P + H + Q = 1 \text{ (100 \%)}}$$

AA – ČERVENÉ 64/161 = 0,4 40% AA **P** = 0,4

Aa – RŮŽOVÉ 72/161 = 0,45 45% Aa **H** = 0,45

aa – BÍLÉ 25/161 = 0,15 15% aa **Q** = 0,15

$p = \sqrt{0,4} = 0,63$cca 63%.....alel dominantních

$q = \sqrt{0,15} = 0,38$cca 38%.....alel recesivních

Domácí úkol: odevzdat jako součást pracovního listu

Příklady na užití Hardy – Weinbergova zákona ve velké panmiktické populaci
(1 kvalitativní znak, 2 alely, úplná dominance)

1. Schopnost lépe vládnout pravou rukou je u člověka dominantní nad levorukostí (jde o znak řízený jedním párem alel).

Jaké je genotypové složení populace lidí, jestliže v ní bylo zjištěno 9% leváků?

2. V chovu volně se množící populace morčat bylo 112 morčat s dlouhou srstí a 63 morčat krátkosrstých. Dlouhá srst je dominantní, jde o znak řízený 1 párem alel.

Jaké je genotypové složení této populace, jestliže předpokládáme, že je v genetické rovnováze?

3. Četnost recesivní alely pro glaukom je 0,01. Na kolik zdravých jedinců v populaci připadá jeden postižený – jaké je % postižených v populaci?